Une génodermatose à tropisme multi-systémique : un nouveau cas du syndrome H

H. Siala (1), M.Jebri (1), W.Ben El Haj (1), I.Kechaou (1), I.Boukhris (1), E.Cherif (1), S.Azzabi (1), MS.Hamdi (1), L.Ben Hassine (1)
(1) Médecine interne B, CHU Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Introduction :

Le syndrome H, encore appelé syndrome de l'histiocytose lymphadénopathie plus, est une **génodermatose** extrêmement rare. Elle est à expression essentiellement cutanée associée à une **symptomatologie systémique variée** et potentiellement grave. Nous en rapportons un nouveau cas illustrant l'atteinte multisystémique au cours de ce syndrome.

Il s'agissait d'une patiente âgée de 18 ans , issue d'un mariage consanguin de 1er degré, ayant comme antécédents un diabète sucré de type 1 depuis l'âge de 2 ans, un retard pubertaire et staturo-pondéral non expliqué par une anomalie hormonale ni hypophysaire ainsi qu'une aménorrhée primaire, qui nous a été adressée pour exploration d'un syndrome œdémateux diffus associé à une dyspnée.

L'examen Clinique

- Des lésions cutanées évoluant depuis l'âge de 5 ans, avec une extension progressive, à type de placards pigmentés scléreux siégeant au niveau des cuisses, des jambes et remontant jusqu'à l'abdomen et au dos avec une hypertrichose en regard.
- Une camptodactylie des 5èmes doigts et orteils.
- Un développement mammaire correspondant à un stade de Tanner S3P5.
- Un assourdissement des bruits du cœur à l'auscultation cardiaque.
- Une hépatomégalie à 16 cm associée à des adénopathies inguinales bilatérales.

L'examen Biologique

- Une anémie ferriprive.
- Une hypocholestérolémie.
- Une hypoalbuminémie à 24 g/L.
- La vitesse de sédimentation était accélérée à 37 mm.
- Une hypergammaglobulinémie d'allure polyclonale.
- La protéinurie de 24h était négative.

L'examen Radiologique

- L'échographie cardiaque a montré un épanchement péricardique de moyenne abondance associé à une cardiomyopathie hypertrophique modérée du ventricule gauche retrouvée à l'IRM cardiaque. L'hypertrophie myocardique était globale et bi-ventriculaire et était en rapport avec une cardiomyopathie infiltrative.
- L'imagerie abdominale a confirmé l'hépato-splénomégalie.
- Une chute sur les fréquences aiguës au niveau de l'oreille droite sur l'audiogramme pratiqué devant une hypoacousie.

L'examen Anatomo-pathologique

- La biopsie cutanée d'un placard pigmenté trouvait un remaniement inflammatoire dermo-hypodermique périvasculaire fait de cellules lymphocytaires et de rares plasmocytes associé à une sclérose dermique et une hypermélanose de l'assise basale.
- La biopsie ganglionnaire inguinale montrait un aspect fibro-hyalin dystrophique sans signe de malignité ni de granulomatose.

Devant le début pédiatrique, une origine génétique a été suspectée. Le caryotype était normal.
L'étude génétique révélait une mutation homozygote par décalage du cadre de lecture dans le 2ème exon du gène SCL29A3.
Une étude génétique des deux parents a révélé une mutation hétérozygote du gène SCL29A3, ce qui nous a permis de retenir le syndrome H chez la patiente.

Discussion

- Le syndrome H est une maladie génétique rare secondaire à une mutation du gène SLC29A3 codant pour la protéine de transport nucléotidique hENT3.
- **L'atteinte cutanée** est très fréquente au cours de cette maladie. Elle se manifeste par des plaques cutanées hyperpigmentées, scléreuses surmontées d'une hypertrichose qui siègent préférentiellement au niveau des membres inférieurs.
- Les manifestations extra cutanées peuvent révéler la maladie :
- **La surdité de perception** est la deuxième manifestation la plus courante après l'atteinte cutanée.
- **L'hépato-splénomégalie**, le retard pubertaire et le diabète sont également rapportés.
- **L'atteinte cardiaque** peut être à type de cardiomyopathie infiltrative et d'épanchement péricardique. Elle représente un élément pronostique majeur.
- Le syndrome H peut se manifester par **un syndrome de malabsorption** pouvant occasionner **un syndrome œdémateux** qui représente la circonstance de découverte de la maladie chez notre patiente.
- La prise en charge reste non consensuelle associant un traitement pharmacologique et une psychothérapie de soutien.
- La corticothérapie orale a un effet notamment sur la sclérose cutanée et à moindre degré sur l'atteinte infiltrative.
- Le recours aux immunosuppresseurs, particulièrement le tocilizumab, peut être nécessaire.

Conclusion :

Nous avons rapporté un nouveau cas d'une patiente atteinte d'un syndrome génétique rare associant une atteinte cutanée à des manifestations systémiques diverses. Elle mérite d'être connue car elle peut engager le pronostic vital particulièrement en cas d'atteinte cardiaque.